



# **Pesquisa neonatal**

## **Enfermedades neurometabólicas, hipoacusia, cardiopatías, reflejo rojo**

### **Parte 2**

Dra. Guadalupe Albornoz Crespo



1

## **Pesquisa Auditiva**



2

## **Pesquisa auditiva**

La **pérdida auditiva** puede afectar la capacidad del niño para desarrollar sus destrezas de **comunicación, lenguaje y socialización**.

**Los niños y las niñas que nacen sordos o que sufren pérdida de audición** en etapas tempranas de la vida que son detectados y reciben las intervenciones apropiadas antes de los 6 meses de edad **están al mismo nivel que sus pares oyentes** en materia de desarrollo del lenguaje cuando llegan a los 5 años de edad.

Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo de los CDC, Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades  
<https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/hearingloss/facts.html#:~:text=La%20p%C3%A9rdida%20auditiva%20puede%20afectar,que%20logren%20todo%20su%20potencial>

3

## **Ley N° 25415**

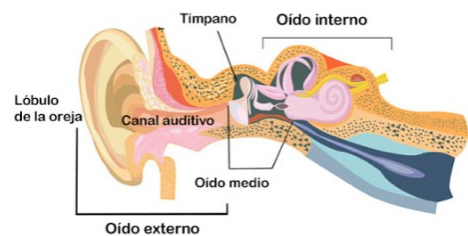
### **Detección Temprana y Atención de la Hipoacusia y sus normas reglamentarias**

Todo niño recién nacido en la Argentina tiene derecho a que se estudie tempranamente su capacidad auditiva y se le brinde tratamiento en forma oportuna si fuera necesario.

4

## Niveles de pérdida auditiva

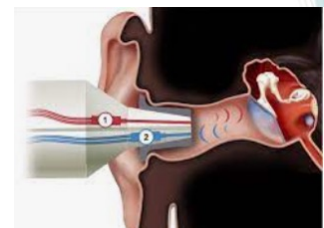
| Grado de pérdida   | Nivel en decibels | Ejemplos sonoros                                | Dificultades                                                                              |
|--------------------|-------------------|-------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------|
| Audición normal    | Hasta 20 dB       | Hojas movidas por el viento, tic-tac del reloj. | Ninguna dificultad para oír.                                                              |
| Pérdida leve       | De 20 a 45 dB     | Murmullo, chasquido de dedos                    | Dificultad para entender un murmullo.                                                     |
| Pérdida moderada   | De 45 a 60 dB     | Conversación tranquila, canto de pájaros.       | Entiende voces de intensidad normal, hablándole de frente y de cerca. Requiere audífonos. |
| Moderada a severa  | De 60 a 75 dB     | Voces normales, a fuertes, timbre de la puerta. | Hay que hablarle en voz alta. Requiere el uso de audífonos.                               |
| Severa             | De 75 a 90 dB     | Timbre del teléfono, trueno, llanto del bebé.   | Oye voces muy altas, requiere audífonos para seguir una conversación.                     |
| Profunda o sordera | De 90 dB o más    | Camiones, sierra mecánica.                      | Requiere audífonos muy potentes.                                                          |



5

## Pruebas de tamizaje

- **Prueba de potenciales evocados auditivos de tronco cerebral automatizados (PEAA).**
- **Otoemisiones acústicas (OEA).**
- No hay ninguna ventaja clara de una tecnología sobre la otra.
- Los OEA no detectan neuropatía auditiva (10% de los casos de pérdida auditiva congénita)
- La incidencia de la neuropatía auditiva detectada mediante PEAA es significativamente mayor en los bebés ingresados en la UCIN.



Tamizaje auditivo: consideraciones para su implementación. Washington, D.C.: Organización Panamericana de la Salud; 2021.

6

|                         | OEA                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | PEAA                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|-------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Mecanismo</b>        | <ul style="list-style-type: none"> <li>Sonda colocada en el canal auditivo emite estímulos sonoros.</li> <li>Los estímulos sonoros transmitidos a través del oído medio hacia el oído interno.</li> <li>Las células ciliadas externas de la cóclea producen una respuesta activa (emisión).</li> <li>Las emisiones son captadas y analizadas por un micrófono en la sonda.</li> <li>Resultado automático de "aprobado" o "referido" que se muestra en la pantalla de la unidad.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Electrodos de adheridos a la cabeza del bebé.</li> <li>Estímulos de clic presentados a través de auriculares colocados en ambos oídos.</li> <li>La actividad es una medida directa generada a lo largo del sistema auditivo desde el nivel de la cóclea, a través del VIII nervio y el tronco encefálico.</li> <li>Resultado automático de "aprobado" o "referido" que se muestra en la pantalla de la unidad.</li> </ul> |
| <b>Pasa</b>             | <ul style="list-style-type: none"> <li>Oído medio normal y función coclear</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>Función normal del nervio auditivo y coclear</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| <b>Referencia</b>       | <ul style="list-style-type: none"> <li>Patología coclear asociada a pérdida auditiva permanente.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>Patología coclear o neural (ej: neuropatía auditiva).</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| <b>Falsos positivos</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Trastorno del oído medio.</li> <li>Obstrucción en el canal auditivo.</li> <li>&gt; falsos + que PEAA.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Obstrucción en el canal auditivo (&lt; falsos + que OAE).</li> <li>Bebés con sistema neurológico inmaduro que afecta la forma de onda PEAA.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>Ventajas</b>         | <ul style="list-style-type: none"> <li>Más rápido y fácil.</li> <li>Menor costo.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>Se evalúa más del sistema auditivo.</li> <li>Permite la detección de afectación neurológica.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| <b>Limitaciones</b>     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Interferencia por ruidos fisiológico (respiración y flujo sanguíneo) y el ruido acústico externo pueden interferir en las mediciones.</li> <li>No detecta pérdidas auditivas neurales.</li> <li>Pérdida auditiva de inicio tardío, pérdida auditiva leve y la de frecuencias aisladas.</li> <li>Tasa de derivación más alta.</li> </ul>                                                                                                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>Pérdida auditiva de inicio tardío, pérdida auditiva leve y la de frecuencias aisladas.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |

Wroblewska-Seniuk KE, et al. Universal newborn hearing screening: methods and results, obstacles, and benefits. *Pediatr Res.* 2017 Mar;81(3):415-422.

7

## Señales de alerta para la derivación

Si se detecta alguna de las siguientes afecciones, proceder a la derivación inmediata para el diagnóstico audiológico:

- CMV congénito
- Meningitis
- Anomalías congénitas de la cabeza y el cuello
- Traumatismo importante en la cabeza
- Síndromes asociados con una pérdida de la audición
- Ictericia neonatal que requiera exanguinotransfusión.

Tamizaje auditivo: consideraciones para su implementación. Washington, D.C.: Organización Panamericana de la Salud; 2021.

8

- Los factores causales que afectan la capacidad auditiva varían desde eventos adversos relacionados con el nacimiento e infecciones del oído hasta infecciones virales, exposición al ruido, medicamentos ototóxicos y elecciones relacionadas con el estilo de vida.
- Muchos de estos factores se pueden prevenir.



Informe mundial sobre la audición : resumen. Ginebra: WHO; 2021.

9

- **Casi el 60% de los casos de hipoacusia en la niñez se deben a causas prevenibles**
- Mediante medidas como la vacunación, la mejora de la atención materna y neonatal, la lactancia, entre otras.

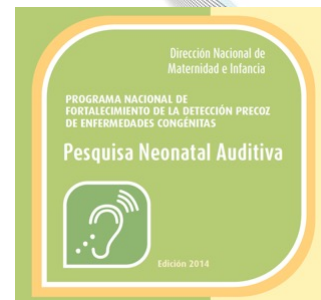


Informe mundial sobre la audición : resumen. Ginebra: WHO; 2021.

10

### Neonatos sin factores de riesgo

- RNT: OEA antes del alta, a partir de las 36 horas de vida y no antes
- RNPT: idealmente realizar los OEA a partir de las 37 semanas o antes del alta de Neonatología.



### Neonatos con factores de riesgo

- Mismos criterios
- Aunque los OEA sean normales se continuará con controles por Fonoaudiología al mes y, luego, cada 3 meses hasta el alta (considerar PEAT).

11

### Algoritmo de Pesquisa Neonatal Auditiva para niños sin factores de riesgo



Los OEAs pueden dar error por acumulación de líquido meconial o untus en el conducto auditivo externo → No postergar la evaluación

**El momento de la internación es una oportunidad de hacer el control neonatal universal y obligatorio**

MSAL. DNMI. Programa nacional de Fortalecimiento de la detección precoz de enfermedades congénitas. Pesquisa neonatal auditiva. (2014)

12

## CITOMEGALOVIRUS

- 0.2–2.4% de los nacimientos
- Aproximadamente el 90% de los RN con infección congénita por CMV son asintomáticos → Se deben evaluar con laboratorio y neuroimágenes porque el resultado de estos estudios puede clarificar el diagnóstico y la indicación de tratamiento.
- RIESGO: pérdida auditiva y discapacidades en el 5 al 10%
- Diagnóstico: Cultivo o PCR en orina
- De 34 RN c/CMV asintomático, 19 (56 %) tenían al menos una anomalía en la evaluación de laboratorio, radiográfica u oftalmológica



### ESTUDIOS:

- ✓ **Laboratorio:** HMG (GB y plaquetas) y hepatograma (CPT y Bilirrubina T/D)
- ✓ **Fondo de ojo**
- ✓ **Ecografía cerebral o TAC/RMN**
- ✓ **PEAA**

A todos los bebés se les realizó PEAA y cuando fue anormal, las pruebas de diagnóstico posteriores mostraron pérdida auditiva neurosensorial en el 21 % (7/34)

- Pérdida unilateral (4/7, 57 %)
- Moderada a grave en severidad (6/7, 86%).

Ronchi A. et al. Evaluation of clinically asymptomatic high risk infants with congenital cytomegalovirus infection. J Perinatol. 2020 Jan;40(1):89-96.

13

## CITOMEGALOVIRUS

- Para los bebés con pérdida auditiva neurosensorial relacionada con el CMV congénito, el tratamiento con audífonos, las terapias del habla y el lenguaje y el tratamiento antiviral, iniciados en los primeros 30 días de vida tienen el potencial de mejorar los resultados.
- Muchos programas de seguimiento auditivo incorporan la prueba de CMV en la evaluación diagnóstica etiológica.
- En un estudio de costo-efectividad sobre 234 pacientes con el primer test auditivo negativo referidos para un segundo estudio dentro de los 21 días de vida, el 3,6% presentó test de CMV +
- Conclusión: La incorporación de la evaluación de CMV congénito en la prueba universal de audición para RN es factible, tanto en términos prácticos como económicos
- **Factores de riesgo:**
  - Primoinfección materna (antes de las 14 semanas gestacionales)
  - La presencia de síntomas al nacer
  - Compromiso en las neuroimágenes

Beswick R, et al. Integration of congenital cytomegalovirus screening within a newborn hearing screening programme. J Paediatr Child Health. 2019 Nov;55(11):1381-1388.  
Foulon, et al. Hearing Loss With Congenital Cytomegalovirus Infection. Pediatrics. 2019 Aug;144(2):e20183095.

14

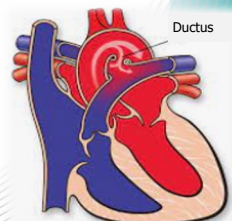
## Oximetría de Pulso



15

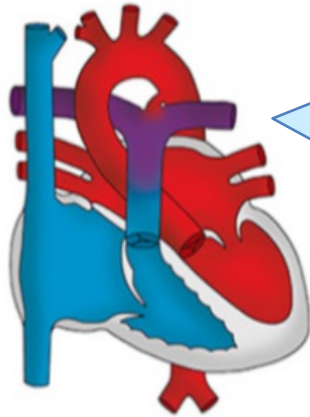
## Detección precoz de cardiopatías congénitas mediante oximetría de pulso

- Se estima que en Argentina nacen 7000 niños al año con algún tipo de cardiopatía congénita (CC).
- El 50% de ellos requerirá cirugía antes del año de vida.
- Alrededor del 30% fallece sin diagnóstico (antes de cumplir el primer mes de vida).
- Las cardiopatías *ductus-dependiente* no evidencian signos hasta pasadas las 24-96 horas en que se produce su cierre.
- La demora en el diagnóstico de CC críticas (CCC) puede incrementar el riesgo de muerte o lesión permanente en RN.



16

## Cardiopatías detectables por el test de oximetría



- Hipoplasia de corazón izquierdo.
- Atresia pulmonar con septum intacto.
- Tetralogía de Fallot.
- Anomalía total del retorno venoso.
- Transposición de las grandes arterias.
- Atresia tricuspídea.
- Tronco arterioso único.
- Coartación de aorta.
- Doble salida de ventrículo derecho.
- Anomalía de Ebstein.
- Interrupción del arco aórtico.
- Ventrículo único.

17

## Objetivo

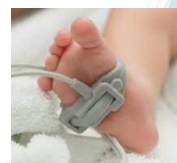
- Evaluar antes del alta a todos los recién nacidos de término y prematuros tardíos en internación conjunta para diagnosticar pacientes con hipoxia leve.
- Se debe realizar luego de las 24 horas de vida y lo más próximo al egreso que sea posible.
- Lo realiza el personal de enfermería luego del control de signos vitales.



Mano derecha  
Preductal



Pie D/I  
Postductal

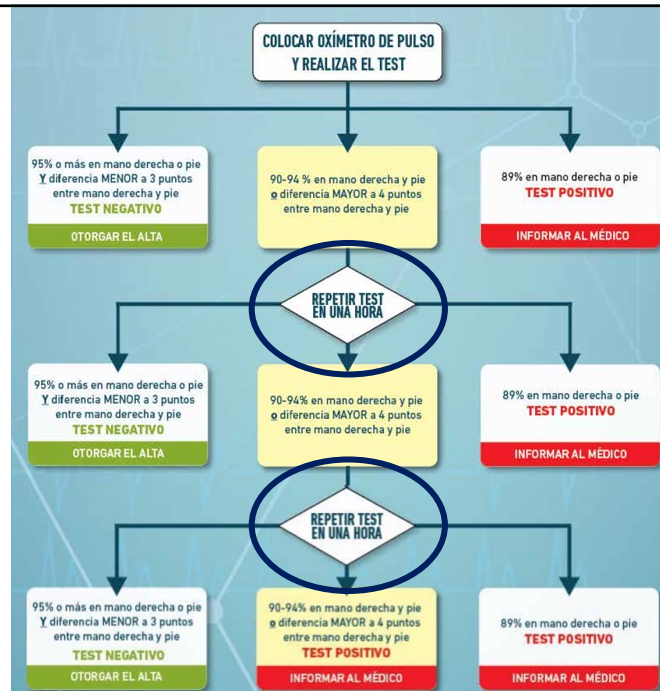


18

## Interpretación

Consideraciones para la monitorización adecuada:

- Utilizar sensor neonatal
- El sensor debe estar en contacto con piel sana.
- La fuente de luz y el detector deben estar alineados.
- Cubrir el sensor para evitar la interferencia con la luz.



<https://bancos.salud.gob.ar/sites/default/files/2018-10/0000000726cnt-deteccion-cardiopatias.pdf>

19

## Prueba positiva confirmada



- Notificar inmediatamente al médico a cargo.
- Medir la tensión arterial en forma no invasiva en los cuatro miembros.
- Buscar presencia de soplo, saturación diferencial.
- Evaluar causas no cardiológicas.
- Monitorización.
- Realizar radiografía de tórax.
- Evaluación por cardiólogo infantil.

20

## Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects (Review)



**Cochrane  
Library**

Cochrane Database of Systematic Reviews

Plana MN, Zamora J, Suresh G, Fernandez-Pineda L, Thangaratinam S, Ewer AK 2018

19 estudios - 436 758.

Sensibilidad: 76,3 % (IC 95 %: 69,5 a 82,0)

Especificidad fue del 99,9 % (IC 95 % 99,7 a 99,9)

Tasa de falsos positivos del 0,14 % (IC 95 % 0,07 a 0,22)

### CONCLUSIONES:

La oximetría de pulso es una prueba altamente específica y moderadamente sensible para la detección de CCHD con tasas muy bajas de falsos positivos.

La tasa de falsos positivos para la detección de CC fue menor cuando la oximetría de pulso del recién nacido se realizó más de 24 horas después del nacimiento.

**La evidencia actual respalda la introducción de exámenes de detección de rutina para CCHD en recién nacidos asintomáticos antes del alta**

21

## Reflejo Rojo



22

## Anormalidades del ojo

Se estima que 1,14 millones de niños de 0 a 15 años son ciegos o tienen una discapacidad visual grave debido a enfermedades oculares

- **Causas principales:** cataratas congénitas, cicatrices de la córnea, anomalías oculares congénitas, distrofias retinianas, glaucoma y retinopatía del prematuro.
- La evaluación durante el periodo neonatal permite que los RN afectados puedan derivarse para su tratamiento oportuno (cirugía de cataratas, glaucoma y retinoblastoma)

WHO recommendations on maternal and newborn care for a positive postnatal experience. Geneva: World Health Organization; 2022.

23

## Evaluación ocular

### Inspección:

- Posición de las cejas, párpados, región del saco lagrimal.
- Posición, amplitud y simetría de las hendiduras palpebrales.
- Tamaño del globo ocular: anormalmente grande o pequeño, ancho del puente nasal, etc.

### Reflejo fotomotor:

- Presente desde el nacimiento. Es de pequeña amplitud y más fácil de investigar en un ambiente con poca iluminación, porque las pupilas del RN normalmente se encuentran mióticas.

### Reflejo rojo:

- Con el oftalmoscopio se pueden detectar las opacidades de los medios de refracción.
- Se coloca una lente de +10 en el diafragma del oftalmoscopio y se lo acerca a unos 10 cm del ojo (distancia focal).

24

La exploración del reflejo rojo es esencial para la detección precoz de anomalías de la visión que potencialmente amenazan la vida, como cataratas, glaucoma, retinoblastoma, anomalías retinianas, enfermedades sistémicas con manifestaciones oculares y errores de refracción altos.

La American Academy of Pediatrics recomienda una evaluación del reflejo rojo en el período neonatal ***antes del alta y durante todas los controles de salud posteriores.***

APP y col. Red reflex examination in neonates, infants, and children. Pediatrics. 2008 Dec;122(6):1401-4.

25

## Reflejo rojo ¿qué detectamos?

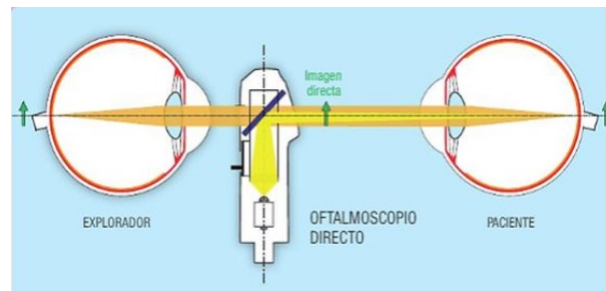
Patologías oculares que pueden ser diagnosticadas en las primeras 6 semanas de vida:

- **Catarata congénita:** La anormalidad del reflejo rojo en uno o ambos ojos sirve para diagnosticarla. Se asocia a infecciones perinatales, anormalidades cromosómicas o enfermedades hereditarias.
- **Retinoblastoma:** es una enfermedad por la que se forman células malignas (cancerosas) en los tejidos de la retina.
- **Glaucoma congénito:** se asocia a infecciones prenatales y síndromes genéticos. Córnea opaca, hay fotofobia, epífora (lagrimeo crónico).
- **Errores de la refracción: (reflejo de Bruckner)** Se dan con más frecuencia en los prematuros (miopía, hipermetropía y astigmatismo). Pueden ser transitorios: la fijación ocular mejora con la madurez del S.N.C. Si el estrabismo es intermitente y persiste más allá de los seis meses de edad, se debe derivar al oftalmólogo.
- **Coriorretinitis:** Puede aparecer asociada a infecciones intrauterinas como toxoplasmosis, CMV.

26

## Reflejo rojo

- En la exploración del reflejo rojo se utiliza la transmisión de la luz de un oftalmoscopio a través de las partes del ojo del bebé, normalmente transparentes, incluida la película lagrimal, córnea, humor acuoso, cristalino y humor vítreo.
- Esta luz se refleja en el fondo del ojo, transilumina los medios ópticos y, a través de la abertura del oftalmoscopio, se refleja en el ojo del examinador.



27

## Oftalmoscopio directo

- Habitación semioscura
- Observar ambos ojos simultáneamente
- Sin dilatar pupilas
- Distancia de 50 cm



28

**Normal:** La luz del oftalmoscopio pasa por el ojo del paciente y se refleja en la retina

**REFLEJO ROJO POSITIVO**  
Debe ser simétrico brillantes e iguales en ambos ojos.

Si se encuentran opacidades en los medios oculares en los medios transparentes del ojo (cornea, humor acuoso, cristalino, humor vítreo) el reflejo rojo se ve alterado

Reflejo rojo NORMAL en ambos ojos

Reflejo rojo asimétrico (Anisometropía)

Presencia de pupila blanca (Leucocoria)

Transiluminación de cuerpo extraño o defectos corneales (ojo izquierdo)

Estrabismo: el reflejo rojo más intenso en el ojo desviado (ojo derecho)

29

Podemos observar:

- Manchas oscuras
- Reflejo marcadamente disminuido
- Reflejo blanco
- Asimetría del reflejo

**Derivar a un oftalmólogo**

**La Leucocoria es una urgencia oftalmológica**

**LEUCOCORIA**

- Catarata: anomalías del cristalino
- Vasculatura fetal persistente: vítreo
- Retinoblastoma: retina

30

**Sensitivity and Specificity of Red Reflex Test in Newborn Eye Screening**

Ming Sun, MD<sup>1,2,\*</sup>, Aihua Ma, MD, PhD<sup>3,\*</sup>, Fengjiao Li, MD<sup>1</sup>, Kai Cheng, MD<sup>2</sup>, Min Zhang, MD<sup>2</sup>, Haixia Yang, MD<sup>2</sup>,  
Wenying Nie, MD, MBA<sup>2</sup>, and Bojun Zhao, MD, PhD<sup>1</sup>

- 7641 pacientes >37 semanas.
- Alteraciones anteriores: membranas pupilares, gránulos de pigmento, coloboma del iris y catarata congénita.
- Alteraciones posteriores: hemorragias retinianas, persistencia de la vasculatura fetal, opacidad vítrea, coloboma del vítreo, retinoblastoma, etc.
- Resultados:
  - Mayor sensibilidad para patologías del segmento anterior (222/223) (sensibilidad = 99,6 %, IC 95 % 97,1 %-100 %) que en las del segmento posterior (81/1955) (sensibilidad = 4,1 %, IC 95 % 3,3 %-5,1 %).
  - Especificidad fue alta: 5196/5463 RN clasificados correctamente (especificidad = 95,1 %, IC del 95 % 94,5 %-95,7 %).

La prueba del reflejo rojo fue una herramienta de cribado universal útil en la detección de anomalías anteriores; sin embargo, la prueba tiene limitaciones en la detección de anomalías posteriores.

Sun M y col. J Pediatr. 2016 Dec;179:192-196.e4.

31

**Conclusiones**

- La detección temprana de condiciones que pueden afectar negativamente la salud y el desarrollo del recién nacido es un componente imprescindible en la atención posnatal de rutina de calidad.
- La **implementación universal** de estos métodos de detección en RN permite el diagnóstico y tratamiento oportuno disminuyendo la morbilidad, secuelas y mortalidad.

32



**¡¡¡Muchas gracias!!!**

[www.fundasamin.org.ar](http://www.fundasamin.org.ar)